

だけでなく) 患者・関係者に届けるか検討した際、ガイドラインの作成が急務だと判断した。対象者は学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考えるもしくは患者会関連組織とし、現在既に行っている組織だけでなく、今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とした。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班の関係が更に促進されることが期待される。

ガイドラインは患者会向けに作成しているが、これから研究協力・連携を検討するライフサイエンス分野の全ての研究者に理解できる内容となっており、学術研究者対象のそれとは別の視点からガイドラインとして社会的意義が大きいと思われる。

## F. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表 5件

1. 大黒宏司, 森幸子, 永森志織, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査. 第1回日本難病医療ネットワーク学会学術集会、2013年11月9日、大阪.

2. 永森志織, 森幸子, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第2報)、全国難病センター研究会第20回研究大会、2013年11月10日、東京.

3. 森幸子, 永森志織, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状及び意識に関する実態調査. 2013年12月13日, 平成25年度 厚労科研費『稀少性難治性疾患患者に関する医療の向上及び患者支援のあり方に関する研究』(西澤班) 分科会(Ⅲ) 患者支援のあり方グループ(糸山分科会)

4. 大黒宏司, 永森志織, 森幸子, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第3報)、全国難病セン

ター研究会第21回研究大会、2014年3月9日、京都.

5. Y. Nishimura, Y. Mori, S. Nagamori, H. Oguro, Y. Yamazaki and T. Ito, National Survey of NANBYO patient groups in Japan, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

3 その他 なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし

平成 25 年度 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業  
海外患者会調査および連携に関する報告

研究協力者： 西村由希子(日本難病・疾病団体協議会、PRIP Tokyo)

研究代表者： 伊藤建雄(日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連)

### 研究要旨

本研究では、既に研究貢献活動を実施している海外患者組織（協議会）の実態を調査し、日本のそれらとの類似点および相違点について検討した。

国・地域レベルの協議会における疾患対象は各地域（国）が定義している「希少疾患」もしくは「難病」であり、設立のきっかけが患者主導型であること、形態が非営利組織であること、情報発信対象が広く全体に周知する開放型であることなどは、すべての協議会に共通した特徴であった。一方で、主な活動内容として、日本国内協議会以外のすべての協議会は創薬開発までを含めた研究促進・支援活動を実施しており、また専門職などを対象とした教育プログラムの作成・提供もおこなっていた。本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。活動の幅の広がり、他のステイクホルダーからの要望の多様化および期待の表れであるといえる。また、個別患者会との関係も、例えばオーファンドラッグ開発などに関する政策提言能力や希少疾患という大きなくくりでの発信力といった、個別患者会では難しい活動は協議会の一員として実施するなど、個別疾患患者会でできることと協議会のそれとの違いを双方が認識できると、より良い連携ができることがわかった。

個別患者会調査については、今回は研究貢献活動を世界的に見ても特に活発に実施していると認知されている 3 組織について調査をおこなった。各組織とも設立時から研究貢献を念頭に置いているだけでなく、対象研究者も国内ではなく世界に目を向けていることが大きな特徴であった。また、助成をするだけでなく、その成果を披露する学会の開催や、毎年実施している研究功労者の表彰など、研究者のモチベーションを途切れさせないための工夫が随所になされていることは、今後日本国内患者会でこういった研究貢献活動を実施するうえで参考になる点といえる。

また、互いの国（地域）の患者会情報や患者会同士の交流・連携促進を目的として、具体的な海外ネットワークを促進した 2012 年度は NORD（米国）との MOU（連携覚書）を締結した。これは日本国内協議会では初の事例である。また、EURORDIS（欧州）との連携協議も開始され、日米欧の協議会レベルでの連携が具体的に開始される運びとなった。これによってさらに個別患者会へのフィードバックなどが可能となると期待される。

### A. 研究目的

本研究は、既に研究貢献活動を実施している海外患者組織（協議会）の実態を調査し、日本のそれらとの類似点および相違点について検討することが目的である。近年、本分野における個別疾患や地域を超えた患者会連携の重要性が指摘されている（J. Forman, 2012<sup>1</sup>）が、日本国内

内に紹介されている事例は殆どない。今後のナショナルレベルでの海外連携を考えるうえで、複数の疾患患者もしくは患者会が集まって構築されている広域組織である協議会の動向調査は日本国内患者会にとっても有益である。また、個別患者会の研究促進支援といった研究貢献活動は、今後日本国内でも活発になってくること

<sup>1</sup> J. Forman, D. Taruscio, V. Llera, L. Barrera, T. Coté, C. Edfjäll, D. Gavhed, M. Haffner, Y. Nishimura, M. Posada, E. Tambuyzer, S.

Groft and J. Henter, The need for worldwide policy and action plans for rare diseases, ACTA PAEDIATRICA, 101, 8, 805-807, 2012.

が予想されるが、同様の活動を既に実施している患者会、特に他疾患の患者会活動については情報を得る機会がなかなかない。研究貢献活動は、同一疾患患者会だけでなく、それ以外の患者会の活動も参考になる事例が多く、日本国内個別患者会の参考とするにはより多くの優れた事例を検討する価値があるといえる。これらの活動について、調査を実施するだけでなく、研究実施者自らが具体的連携を図ることは、実際に連携を実施する際の成果や課題の洗い出しをおこなう上で有益である。

以上の目的に沿って、本研究は以下の具体的事項について調査・実装をおこなった。1) 希少・難治性分野 (Rare and Intractable Diseases;以下 RD とする<sup>2)</sup>) における海外の協議会、および、2) 海外患者組織の現状調査を実施し、日本国内協議会および患者会との比較・分析をおこなった(1, 2年目)。その結果をもとに、日本国内患者会への示唆を検討した(2年目)。また、3) 日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワーク構築を実際におこなうことで、国際連携活動を活性化させるとともに、具体的プロジェクトを開始した(1, 2年目)。

なお、本研究で得られた知見の一部は患者会向け研究協力・連携ガイドラインの構築への参考資料とした。本ガイドラインに関する報告は別報告としておこなうため、ここでは割愛する。

## B. 研究方法

以下に本年度実施した研究項目を記載した。

### 1) 海外患者協議会調査

近年、RD 分野における患者会活動については、個別のみならず、複数の疾患患者もしくは

<sup>2</sup> いわゆる「難病」の定義もしくは意味は各国・地域で異なっており、日本のように希少・難治性・慢性疾患までを包含する意味合いを持つ国もある一方、希少疾患のみを定義している国もある。また、希少疾患の対象患者数の定義も人口の違いなどにより異なる。本稿では、各国・地域での定義における「希少疾患」もしくはそれに類する対象疾患群呼称(難病等)に該当する領域をまとめて「RD」と記載し、統一性を保った。

患者会が集まって構築されている協議会の設立および活動範囲拡大も顕著である。基本的に協議会は国もしくは地域(欧州など)レベルで設立されており、広域組織であるが故の幅広い活動や、個別疾患を超えた政策提言などへの影響力を強めている。本研究の初年度である昨年度は、協議会の中でも顕著な動きを示している8組織(患者協議会(6)、および日本国内患者協議会(2)の合計8組織)を対象として現状調査を実施した。

1. EURORDIS (European Organization for Rare Diseases)

2. NORD (National Organization for Rare Disorders)

3. TFRD (Taiwan Foundation of Rare Disorders)

4. NAPRD (Bulgarian Association for Promotion of Education and Science) および BAPES (National Alliance of People with Rare Diseases)

5. NZORD (New Zealand Organisation for Rare Disorders)

6. Geiser Foundation (Geiser (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte -Enfermedades Rares)

7. 難病のこども支援全国ネットワーク

8. JPA (日本難病・疾病団体協議会)

調査方法:2013年冬までにすべての組織の代表に直接会い、信頼関係を構築した。協議会によってはその際、もしくは後日調査の趣旨を説明し理解を得た。その後、対面ヒアリング調査もしくはウェブアンケート調査を実施した。同時に協議会ウェブサイトや発表資料等を確認し、補助情報を得た。必要な協議会には、メールにて追加調査をおこなった。

調査期間...2012年9月~2013年5月

また、設立30周年を迎え、特に活動が顕著であるNORDについては継続して調査を実施した。協議会と他ステイクホルダーとの関係について調査を行い、国内患者会への示唆をおこなった。

調査期間...2013年5月~2014年2月

## 2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織および関連組織調査

研究促進および支援をおこなっている国内個別患者会は、総数も規模も海外のそれに比べるとまだまだ小さいと言わざるをえない。とはいえ、今後はこういった研究貢献活動が日本国内で広く展開されていく可能性は高い。本稿では、そういった海外事例の中でも特に顕著な患者会を取り上げ、調査を実施した。研究初年度である昨年度（2102年度）は、具体的な活動概要に加え、どのような意識をもって活動をおこなっているかといったモチベーションや、活動の課題などについてもあわせて調査を実施した。

### 1. FARA (The Friedreich's Ataxia Research Alliance)

### 2. NMF (National Marfan Foundation)

### 3. UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation)

調査期間：2012年9月～2013年2月

また、2年目には UMDF が主催する学術会議に参加し、現地調査を実施した。さらに、NIHにて本研究レジストリグループの対象疾患でもある遠位型ミオパチー患者会とともに、当該領域の NIH 研究者ならびに希少疾患事務局職員にヒアリング調査を実施し、研究者および政府機関からみた患者会と研究者との関係について調査を実施した。

### 4. PADM (Patients Association for Distal Myopathies、日本)

調査期間...2013年6月～2013年10月

## 3) 海外患者協議会との具体的連携

本研究では、調査研究に加え具体的な連携実施をおこなった。日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワーク構築を実際におこなうことで、ナショナルレベルでの国際連携活動を活性化させるとともに、今後日本個別患者会へのフィードバックの在り方について検討した。また、連携契約を締結後、具体的プロジェクトを複数開始した

実施期間：2012年9月～2014年3月

対象組織：NORD（米国）および EURORDIS

（欧州）

## （倫理面への配慮）

ヒアリング調査及びアンケート調査の際、結果は研究以外には使用しないこと、集計時にも情報の漏洩には十分に気を付けることを伝えたくて調査を実施した。

## C. 研究結果

### 1) 海外患者協議会調査

ヒアリング調査及びアンケート調査によって明らかとなった各組織の特徴については前年度報告を参照されたい。ここでは、本年度調査を実施した NORD (National Organization for Rare Disorders、米国) に絞って報告をおこなう。

NORD は、オーファンドラッグ法制定に大きな影響を与えた患者らによって設立された世界最大の希少疾患患者協議会である<sup>3</sup>。希少疾患患者、その支援団体のサポートのため、教育、政策提言、研究、奉仕活動を通じて希少疾病の同定、治療、治癒に貢献することを目的として1983年に設立された。1987年に製薬企業と共同で患者支援プログラムを開始し、2002年・2003年には米国ベストチャリティー団体ベスト100に選出された。現在NORDに参加している団体数は200を超え、海外協議会なども含まれている。オフィスは本部であるコネチカットに加え、ワシントンDCおよびボストンにも支部を有している。年間収入は約11億円であり、企業などからの使途制限付き寄附が70%を超える。

主な活動は以下の通り多岐にわたっている。

1) 教育活動：1,200件の希少疾患報告書（抄録）を患者およびその家族らのために作成・データベース化している。内容には、症状、原因、治療に加え、問い合わせ先も掲載している。ま

<sup>3</sup> NORDの30年にわたる活動の詳細は Mary Dunkle, A 30-year retrospective: National Organization for Rare Disorders, the Orphan Drug Act, and the role of rare disease patient advocacy groups, Orphan Drugs: Research and Reviews 2014:4 19-27. を参照されたい。

た、電話や Email などによる相談にも対応しており、患者関係者だけでなくソーシャルワーカーや専門医からの問い合わせにも応じている。

2) 支援活動：毎年大規模な関連学会に複数回参加し、会員組織の代わりに患者の立場からの支援必要性を訴えている。また、特定疾患患者会に対しては、運営などの支援のためのメンタリングサービスをおこなっている。また、患者会に対する情報提供やネットワーク活動、事例紹介なども継続的に実施している。

3) 研究助成：アカデミック系研究者に対し研究助成をおこなっている。

4) 医療助成：1987年以降、NORDは製薬企業などのパートナーを得て380のプログラムを運営し、56百万ドル分の医薬品無料提供もしくは一部負担サービスをおこなっている。

5) 国際連携・支援：希少疾患に関する国際連携および相互発信・理解のため、EURORDISと戦略的パートナーシップ契約を締結しており、欧米状況の共有や毎年2月末のRare Disease Dayの開催、ワークショップの共同開催などをおこなっている。

NORDはFDAやNIHといった政府機関とも連携を深めており、FDAには定期的に患者の視点からの政策提言やアドバイスをこなしている。また、Patient Advocacy Dayを共同開催している。NIHとは研究者に対する情報発信やワークショップ開催において協力している。このように、米国では患者会の存在はオーファンドラッグ開発において非常に重要な位置を占めており、その影響力も非常に大きい。

NORDと他ステイクホルダーとの連携事例を図に示した。個別患者会については、前述のとおり運営に関する相談をはじめ、RD全体についての概要説明を学会等で実施している。これは、それぞれの疾患関係者の興味が必ずしもRD疾患全体に関わることではないこともあり、研究者らに対して十分な説明ができない可能性を考慮し、患者会がわからの要請により行われている事例である。また、患者会活動をNORDウェブサイト等で紹介したり、FDAなどでの議論を共有したりするといった活動も積極的に行っている。

対政府については、関連施策や法律に関する政策提言を積極的に行っている。図にNORD

**海外における患者会・患者協議会：  
事例1 (NORDと政府の協働)**

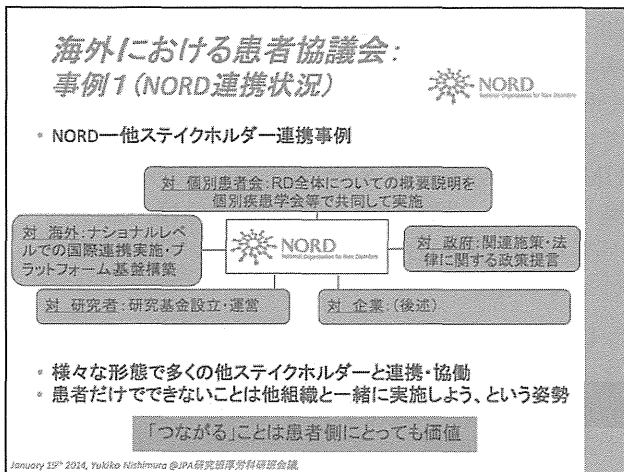
 NORD  
National Organization for Rare Disorders

	NORDの動き	政府の動き
1963	5月 NORD設立	1月 Orphan Drug Act成立 ・OD承認 (Panhematin®)
1990	Patient Assistance program構築	
1995	当該分野対象のResearch Program構築	
2002	Rare Disease Act成立を積極的に支援(90年後半から)	Rare Disease Act成立→NIHが臨床研究ネットワーク設立
2003	The NORD Guide to Rare Disordersを発売	
2005	第一回CORDIに参加(FDA,NIHなどと協働)	
2008		未分類疾患プログラム運営開始(NIH)
2009	EURORDISとパートナーシップ契約締結	FDAとEMAがOD承認制度の一部統一化
2010		FDAがCDER内に患者向けポストを設置
2011	Affordable Care Actを積極的支援 DIA Meetingと共催でシンポジウム実施	Affordable Care Act成立(いわゆるオバマケア)
2012	FDA Safety and Innovation Actを積極的支援	FDA Safety and Innovation Act成立

January 15<sup>th</sup> 2014, Yukiko Nishimura @JPA 研究制度研究協議会

と政府の協働関係について示した。そもそもNORDはOrphan Drug Act成立のために集結した患者会によって設立された協議会であり、当初から政府との関係は深い。1990年代は大きな活動は見受けられないが、2002年に成立したRare Disease Actを積極的に支援し、この法律により臨床研究ネットワークをNIHが立ち上げるといふ成果を挙げた。その後、政府には手がまわらないとされた希少疾患ガイドラインを作成したり、患者支援プログラムを立ち上げたりしながら、政府と密に連絡をとりながら活動を進めた。2009年にFDAとEMAがオーファンドラッグ承認制度の一部を統一化した際には、同じく協議会であるEURORDISと連携契約を交わしたことも、協働が順調にすすんでいる証であるといえる。2000年代からは政府から助言を求められることも増え、患者視点・政府視点という別々の立場から協働体制を敷いている。その象徴と言えるのが、毎年5月に開催されるCorporate Councilである。これはNORD会員企業向けの会合だが、FDAやNIHの関係職員らが一同に介し、関連法やガイドラインについての説明を口頭で企業に伝えるセッションを設けている。患者主催の会合で、企業に対して政府が方針を説明するという試みは非常に中立的であるといえ、透明化を意識した議論が展開される一助となっている。企業との連携については後述する。

研究者に対しては、基金設立および運営を実施している。NORDはサイエンスアドバイザーボードを設けており、彼らの公平な視点にたって基金を運用している。NORDは個別患者会ではないことから、個別患者会-研究者連携で時として発生する利益相反についてもヘッジできる部分が多い。また、基礎研究への助成も積極



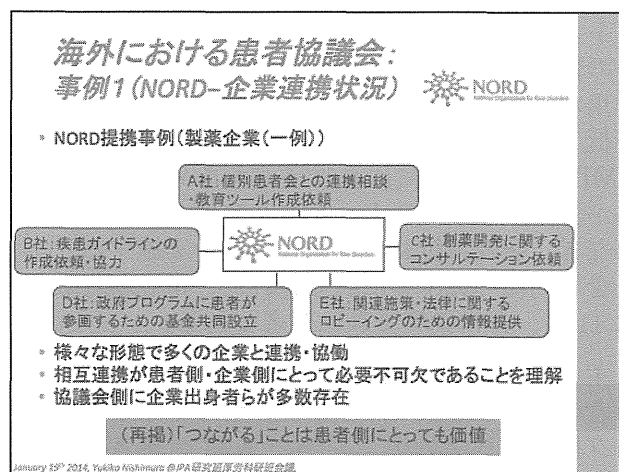
的であり、政府や患者会がカバーできない領域についてサポートしている。

海外に対しては、協議会レベルでの国際連携はもちろんのこと、患者レジストリやデータベースといった情報プラットフォームの基盤構築にも積極的である。こういった活動は、個別患者会とは別に希少疾患全体をみながおこなわれており、まさにナショナルレベル・グローバルレベルでの議論には必要な連携である。個別患者会でなし得ることは実現してもらいつつ、全体を把握しながら協同していく部分は協議会が実施するという二人三脚が機能している成功例といえる。

次に、NORD と企業との連携事例を紹介する。NORD は様々な連携をおこなっており、図に示した事例は一部であるが、どれもとても興味深い内容となっている。ここでは図に従って個別に説明を加える。

A 社との間で、NORD は企業ターゲット疾患の患者会との連携に関する相談を請け負っている。これは、個別患者会との連携に際して発生する可能性がある利益相反もしくは責務相反に関する検討を事前におこなうという点では非常に有益である。また、対象疾患領域の医療関係者を増やす、もしくは関心を寄せてもらうことを目的とした教育ツールの開発なども請け負っている。この活動により、一疾患だけでなく領域全体をサポートするようなツール作成が可能となる。

B 社とは、協同して個別疾患ガイドラインの作成を行っている。このガイドラインは当該領域で展開されている最も著名なものとされており、医師向け教育ツールとしても役立てられて



いる。

C 社には、創薬開発に関するコンサルテーションを実施している。A 社の事例にもつながるが、創薬開発における患者会との関わりだけでなく、アドバイザーボードとともに臨床試験に関する相談にも応じている。

D 社とは、政府臨床試験プログラムに参加する患者支援の協働基金を設立した事例である。NIH が実施している「Undiagnosed Diseases Program」は 2014 年から更に拡大が予定されている、本プロジェクトではこのプログラムへの参加希望患者、特に未分類疾患患者をサポートしている。患者会と企業が連携して基金を設立し、国のプログラムへの患者参加を促すことで、より多くの疾患に対する道筋を切り拓く。公益に資する素晴らしい取り組みである。

これら様々な協同活動を通じて、協議会と企業は互いへの理解を深めている。協議会側に企業出身者が多数存在していることも、円滑な連携をサポートしている。

## 2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織および関連組織調査

ヒアリング調査及びアンケート調査によって明らかとなった各組織の特徴については前年度報告を参照されたい。海外患者会については、本年度調査を実施した UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation、米国)に絞って概要報告をおこなう。

UMDF は、ミトコンドリア病全般を対象疾患としている。ミトコンドリアの働きが低下することが原因である病気を総称してミトコンドリア病と呼んでいる。多くは生まれながらにして

ミトコンドリアの働きを低下させるような遺伝子の変化を持っている人が発症するが、薬の副作用などで二次的にミトコンドリアのはたらきが低下しておきるミトコンドリア病もある<sup>4</sup>。UMDFはこの病気により子どもを失った親たちが集い、患者とミトコンドリア病の専門家をつなぎ、研究貢献および教育活動を実施することを目的に1998年に設立された。常勤職員数は11名、非常勤職員数は7名である。

主な活動は研究促進、学会開催、教育活動、患者サポートサービス ボランティアネットワーク構築などであり、学会については患者会主催ながら世界で最も大規模な学術会議を毎年開催しており、基礎系から臨床系研究者まで多数の識者が参加している。2012年には284名の研究者が参加した。また、患者家族によるミーティングも同時開催しており、双方の交流が可能であることも特徴である。UMDFは、これらステイクホルダーが同時に集まる機会を利用して、ミトコンドリア病に関する最新トピックや患者の現状等に関する情報提供をおこなっている。

UMDFは研究促進のための助成活動にも力を入れており、2012年には約5,300万円の資金が6名の研究者(米国国内4名、イタリア1名、スペイン1名)に提供され(期間は1年間(1名)もしくは2年間(5名))、1996年からの助成合計金額は約10億円を突破した。対象研究<sup>5</sup>者は、基礎から臨床、治療、診断と多岐の領域にわたっており、ミトコンドリア病に関する研究を実施していることのみが条件である。患者会主導での資金提供は、研究者にとっては金額の大小だけでなく期待の表れだと感じる事が多く、非常に大きなモチベーションとなっている。このような継続的資金提供ならびに学会開催は、UMDFのアカデミック領域における存在価値を確実に高めている。

教育活動も盛んであり、ミトコンドリア病に

<sup>4</sup> 出典：難病情報センターウェブサイト


<http://www.nanbyou.or.jp/entry/194>

<sup>5</sup>本年度はUMDF主催の会議に参加したが、例えば来年度(2014年度)には前年度に調査研究を実施したNMF主催の国際会議の開催が決定しており(ボルチモア、7月)、またFARAも同様の会議を実施している。

関する冊子作製も多数行っている。その種類は病気紹介ハンドブックから臨床ガイドラインまで様々で、患者や専門家などがうまく活用している。患者からの問い合わせに関しては、UMDF connectと名付けたネットワークを構築しており、米国国内を7地域に分け、50州すべてからの問い合わせに対応している<sup>6</sup>。陳情も行っている。

UMDFは、昨年度報告したNORD、FARAといった協議会および個別疾患患者会との関係も良好である。NMF同様、NORDとの活動のすみわけは非常にうまくいっており、互いの信頼関係も厚い。また、FARAのようなミトコンドリア病の中でも特定の一疾患を対象としている患者会とも、ミトコンドリア病すべてをカバーしているUMDFは連携をおこなっており、定期的に意見交換を実施したり、治験リクルーティングといった患者への情報呼びかけについては共同でおこなったりしている。ともすれば複雑な構造になりそうだが、現段階では患者や識者らもそれぞれの活動内容を理解し、混同することなく各組織から情報を得ている。


UMDFと研究者との連携状況についてより詳細に理解するため、筆者は2013年6月にロサンゼルスにて開催されたUMDF主催の学術

**海外患者組織事例紹介:**  UNITED MITOCHONDRIAL DISEASE FOUNDATION. HOPE. GROWES LIFE.

**Mitochondrial Medicine (主催 UMDF)**

- 研究者や医療従事者にとって世界でも非常に価値ある学術会議として認知されている学会
  - \* 患者が参加しやすいように毎年西部・中西部・東部と順番に開催
- Mitochondrial Medicine (研究者対象、4日間)
  - + Patient Meeting (患者対象、2日間) (1日重複開催)
- 全体の参加者: 約500名(患者関係者は: 180名)
- Patient Meetingプログラム数: 35(研究進捗状況まとめセッション、症状箇所ごとの医師セッション、就学セッション、保険セッション、Wiiを使ったセッション患者会活動啓発セッションなど)
- 医師による個別カウンセリングや研究者との意見交換も実施
- レセプション: 患者が選ぶ助成金など多数の助成金授与式あり

全員が同じ目的に向かって進んでいることを随所に感じられる  
患者の要望を最大限活かし、かゆい所に手が届く  
→ 患者主催の学会ならではの

January 19<sup>th</sup> 2014, Yukiko Nishimura @ JPA 研究誌採録科研研会誌 

<sup>6</sup> ヒアリング調査後、ミトコンドリア病の一疾患に関する問い合わせが日本患者からUMDFに届き、その内容を筆者が共有することができた。その結果質問者に日本国内患者会を紹介することができ、非常に感謝された。こういった草の根レベルでの連携が、患者さんたちにとって価値がある情報を提供することにつながることを実感した。

会議および患者会議に参加した。

アメリカでは患者会が積極的に研究者を招いた学会や会議を主催する場合がある。研究者にとっても、患者を目の前にして成果を報告できるとてもいい機会である。一方で、高度な専門領域のディスカッショントピックだけに限定してしまうと、患者側の理解が追いつかない場合もある。そのため、患者会合や年次総会、医師による無料検診などを同時開催するなどの工夫を凝らした運営をおこなっている。

今回筆者が参加した UMDF 主催の会議 (Mitochondria Medicine) は、まさにこれらをすべて包括した非常に大規模なものであった。Mitochondria Medicine は、世界中の研究者や医療従事者にとって非常に学術的価値のある学会として認知されている。学会会期のうち、4 日間は研究者用の学会にあてられ、最後の 2 日間は患者会議が並行開催された。全体の参加者は約 500 名であり、うち患者関係者は 180 名であった<sup>7</sup>。

患者会議は、35 のプログラムが平行開催され、患者全体向け・幼児向け・十代若者向け・成人向けと 4 種類にわかれていた。内容も様々で、ミトコンドリア病に関する研究進捗状況をまとめたセッションや各種症状 (心臓や胃腸など) に関する医師によるセッション、就学に関するセッション、保険適用に関するセッション (患者家族がモデレーターを務め実体験をもとにアドバイスを実施)、ゲーム機 Wii を使った体を動かすためのセッション、そして患者会活動啓発セッションなど多岐にわたっており、まさに患者にとって「かゆいところに手が届く」内容だと感じた。医師による個別カウンセリングも実施され、事前に予約した患者らが医師と濃密な意見交換を実施していた。

研究者用学会と患者会議は隣り合った会場で開催されており、休憩時間には患者同士・患者—研究者間の意見交換も活発に行われていた。また、レセプションは全員を対象に開催され、多くの研究助成金授与者が研究内容とともに表彰された。研究助成プログラムの中には患者が主体となって授与者を選んだものあり、授与者

<sup>7</sup> 筆者は患者会議側を中心に参加し、また会期中に UMDF 代表 (Chuck Mohan) らと意見交換をおこない事実確認をあわせておこなった。

は患者に直接研究のモチベーションを語るができる貴重な機会となっていた。

会議に参加することで、希少疾患という患者が少なく、そして見える分野における患者理解の重要性を研究者は認識し、一方で患者は研究への期待を高めると同時にその困難さの一端を理解することができ、それこそが UMDF が目指した形である。結果として双方が共通目的に向かって進んでいくことを確認することができた。

本年度は、海外患者会だけでなく、他組織との研究連携を試みている国内患者会 (遠位型ミオパチー患者会、PADM) とともに米国政府機関でもある国立衛生研究所 (National Institute of Health、NIH) にヒアリング調査を実施した<sup>8</sup>。PADM は遠位型ミオパチーをはじめとした国内ミオパチー患者らによって構成されている患者会であり<sup>9</sup>、今回は織田代表代行らとともに訪問した。

NIH<sup>10</sup>は、1887 年に設立された合衆国で最も古い医学研究の拠点機関であり、「患者を助けること」、「医学を前進させること」を目標として、基礎研究、臨床研究、トランスレーショナル・リサーチを含む医学研究を総合的に実施する組織である 2012 年現在で 21 の研究所と 6 つのセンターを有しており、また研究所からの予算で病院が運営されている。それぞれの機関が自ら研究を実施する (Intramural Research) とともに、大学等の外部の研究機関に研究費を配分し、研究を支援する (Extramural Research)。NIH のける希少疾患研究数は約

<sup>8</sup> 本調査は 2013 年 9 月 26 日に実施した。国内からの参加者は織田友理子代表代行、織田洋一氏 (PADM) および筆者であり、NIH 側参加者は、Dr. Marjan Huizing、Dr. Nuria Carrilo-Carrasco、Dr. Malicdan May Christine (以上 DMRV/HIBM 研究者)、Dr. Rashimi Gopal-Srivastava、Dr. David J. Eckstein、Dr. Henrietta D. Hyatt-Knorr (以上 Office of Rare Diseases Research、National Center for Advancing Translational Sciences) であった。

<sup>9</sup> PADM の詳細は本研究報告書内の別分担研究報告書に記載されているので、そちらを参照されたい。

<sup>10</sup> NIH ウェブサイト : <http://www.nih.gov/>



9,400 件であり、研究費総額は 3,500 十億ドルを超える。

NIH では、病院内にある当該領域研究室を訪問し、臨床試験の現状について調査を行った。PADM の対象領域である HIBM (Hereditary inclusion body myopathy) 領域では、4 名の専従研究者が毎週最低でも 1,2 名の患者を担当しており、また他領域の研究者も不定期に担当している。その他、看護師や滞在患者の日常ケアをおこなうリサーチ・ナース、臨床試験全体のコーディネーターらがチームとなって臨床試験に対応している。臨床試験に参加する患者の渡航費からはすべて NIH 負担であり、期間中は敷地内に無料で滞在し担当者らのケアを受ける。ケアの中には、臨床試験に関するだけでなく、車いすの使用についてといった日常生活についても相談が可能である。HIBM の臨床試験に関する年間予算は後述する TRND プログラムとして約 2 億 3000 万円確保されており、研究費とは別に充当されている (2012 年度)。

次に、同じく NIH 内に設置されている ORDR へのヒアリング調査を実施した。NIH における希少疾患書簡部局は Office of Rare Diseases Research (ORDR) であり、2012 年から National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) 下に位置づけられている。ORDR は研究実施機関ではなく、NIH 以外への研究支援や助成に関する希少疾患に特化した事務局として機能している。具体的には、研究費助成、研究者支援、ネットワーク形成、政策提言、遺伝子検査開発支援、濃く長い連携促進、患者会連携、希少疾患関連情報集約・発信等である<sup>11</sup>。

近年、NIH における最重要分野として位置づけられているのが「トランスレーショナル科学 (Translational Science) の促進と治療学の発展」であり、NCATS はこの目的のために設立された。このセンターの設置により、NIH 内研究所にあったいくつかの研究を統合し、病気の診断から治療法の発見、開発までを円滑に実施し、研究成果の実用化をよりスピードアップすることが期待されている。NCATS で実施している主なプロジェクトは、新薬候補物質の毒性試験や臨床試験計画デザインといった新薬開発に必要な業務を代行するというプログラム

( NIH Rapid Access to Interventional Development (RAID)), 化学ライブラリー検索 (The Molecular Libraries Program), 試験的な治療、予防薬や診断を評価・分析するための FDA との協力事業 (NIH-FDA Partnership), 治療法開発促進に向けたネットワーク構築 (Cures Acceleration Network (CAN)), 生物医学分野のコンソーシアム支援プログラム (Clinical and Translational Science Award) などがあるが、最もオーファンドラッグ開発に向けて重要なのは Therapeutics for Rare and Neglected Diseases (TRND) である。TRND は希少疾患や顧みられない疾患の新薬候補化合物開発を促進するための橋渡し研究プログラムであり、特に前臨床段階における候補化合物を臨床試験に導入するために必要な研究を実施する。最終的に、IND 申請要件を満たす新薬候補化合物を開発し、臨床研究段階にて製薬企業等にライセンスすることを目指している。NIH が新薬開発プロセスの一部を担当することで、企業側にとっては新薬認可までのプロセスが迅速化するというメリットがある。2012 年度予算は 24 百万ドルである。TRND で実施するプロジェクトは、NIH 以外の組織に属する研究者からの応募も可能であり、企業側からみて魅力的かどうか、臨床開発に適しているか、等が審査の基準となっている。

本プログラムは ORDR が統括しており、National Human Genome Research Institute (NHGRI) も運営に協力している。また、前述の NIH RAID と補完関係にある。HIBM も TRND からの助成を受けて臨床試験を実施している。

現在 ORDR が実施する研究助成プログラムは、研究者間ネットワークだけでなく、患者会との関係を申請前に構築しておくことが求められている。

本訪問では、PADM の患者会活動について強い関心が寄せられた。特にメディア対応については米国内患者会でも課題が多く、PADM の事例は日本国内で今後も発展・拡散させる必要があるとのコメントがあった。

### 3) 海外連携

本研究の研究代表者および筆者の所属組織である JPA は、前述のとおり難病患者会を束ねる協議会である。日本国内での存在感は徐々に増

<sup>11</sup> <http://www.rarediseases.info.nih.gov/>

していると言えるが、海外でのそれはまだ薄く、国際交流も短期的なもの以外は殆ど実施したことがない。そのため、海外組織との本格的交流については「奨励すべき」という声と共に「できるのか」という戸惑いの声も多く、どのような形で連携を始めるか、については検討を要した。最終的には、連携覚書 (Memorandum of Understanding、MOU) によって正式連携を開始した。

MOU は、契約書とは異なり、組織間の合意・了解事項を記した文書であり、当事者間の決意を整理するものといった意味合いで使われることが一般的である。海外・日本国内を問わず、交渉の期間が長期に渡るような重大な契約は、様々な紆余曲折を経て締結に至る場合が多いが、検討期間中に、様々な契約条件を取り決めていくことになる。MOU は、交渉の過程で段階的に決まっていく契約条件をお互いに確認する文書である。つまり、「今回の交渉では、とりあえずこの点について合意しました」という形で記録に残しておく文書である。今回は、まずは両国患者協議会代表が連携を開始する、という決意表明をおこなうために本形式を用い、後日あらためて個別事例に関する契約を締結する、という流れをとることにした。

研究初年度である前年度は、本研究の中で最初に具体的な連携を検討する対象として、世界でも規模が大きく、また存在感も大きい NORD を第一に考えた。その結果、2013 年 1 月に国内患者会としてはじめて MOU を締結した。

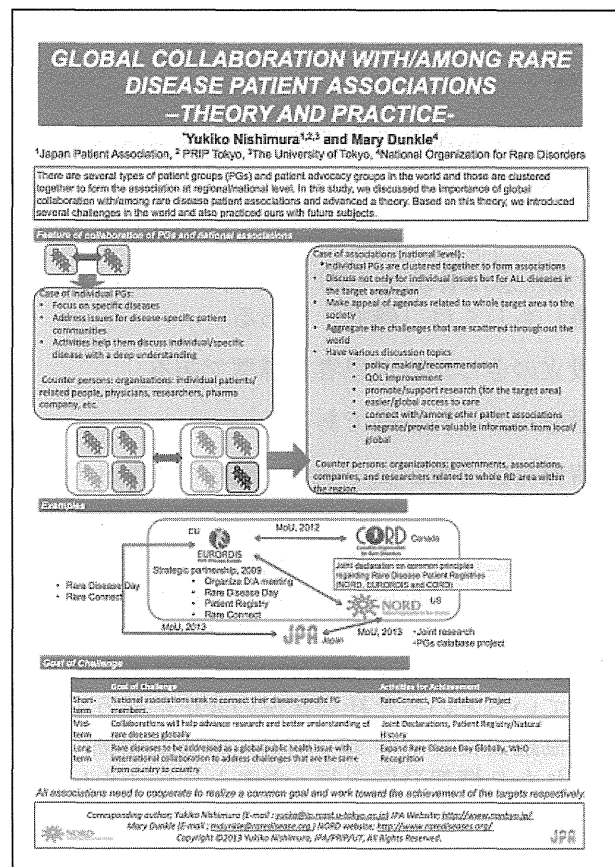
その後、NORD との連携活動は順調に進んでいる。前述した NORD の活動調査は、本 MOU があったため、内部資料の閲覧も許可された。また、本連携から得られた患者会と患者協議会との連携の違いならびに期間に分けた目標について共同研究を行い、成果を国際学会 (International Conference of Orphan Drugs and Rare Diseases, St. Petersburg, 11 月) で「GLOBAL COLLABORATION WITH / AMONG RARE DISEASE PATIENT ASSOCIATIONS -THEORY AND PRACTICE- (希少疾患患者協議会間の国際連携 ～理論と実情～) と題した初の共同発表を実施し、海外識者から高い評価を受けた。本年度後半からは、JPA 国際交流部事業として「日米患者会リンク付プロジェクト」を実施し、NORD 会員である米国患者会をベースに該当

もしくは関連する国内患者会情報を集積・公開するプロジェクトを実施している。本成果は 2014 年中に JPA ならびに NORD のウェブサイト上で閲覧・検索できる形式にする予定である。その他、Rare Disease Day での共同企画実施といった様々な企画について協働を開始している。

NORD との連携に加え、本年度は欧州希少疾患患者会である EURORDIS との連携をおこなった。JPA 海外交流担当でもある筆者および先方コミュニケーション担当者が窓口となり、以下の手順に従って契約締結を行った。

2013 年 2 月: MOU 形式をとることを両組織にて確認

2013 年 3 月～: MOU 締結のための準備開始、検討会議を実施 (合計 13 回・電話/Skype もしくは対面会議 (3 月 25 日於 EURORDIS オフィス、4 月 9 日於 Orphan Drug Congress パネルディスカッション (EURORDIS 代表がモデレーター、筆者がパネリストとして参加) およびその後の会議) を実施。加えて頻繁なメール交換をおこなう。) 両組織、特に JPA 側が難病対策等国内案件で多忙のため、JPA 総会時に



Skype 中継を通じて調印式を行うことを決定。

2013年4月：JPA 理事会にて連携することを正式決定。

2013年5月26日：MOU 調印。伊藤たてお JPA 代表理事が署名。同日、ヤン・レ・カム (Yann Le Cam) EURORDIS 代表が署名。(MOU 本文は資料として添付する)

2013年7月10日：JPA および NORD のウェブサイトにて正式にプレスリリース文書を配信(プレスリリース文書は資料として添付する)

JPA は、EURORDIS とも MOU 締結後連携を深めている。特に患者レジストリについては双方の状況を密に確認しあい、プラットフォームの共通化といった具体策の可能性について検討を重ねている。なお、既に EURORDIS が発表していた患者レジストリ宣言 (NORD および CORD との共同宣言) に JPA は名を連ねることが決定している。

その他の協議会連携については、現在アジア地域の協議会と検討を開始している。他方、アジア・パシフィック地域における協議会を束ねた共同体設立のプランも浮上しており、関係者らと協議を重ねている。

#### D. 考察

最初に、各協議会の共通点および日本国内と海外協議会間の相違点について検討した。

すべての協議会の共通点は以下の通りである。

- ・対象疾患は各地域 (国) が定義している「希少疾患」もしくは「難病」である
- ・設立のきっかけが患者主導型である
- ・形態が非営利組織である
- ・情報発信対象が広く全体に周知する開放型である。

・5年前に比べて会員数が増加している。理由として、新しい疾患発見に伴った患者会增加や声を一つにしてあげることの重要性に気づいた患者会增加、患者会活動自体が大きく広がりを見せているといった社会状況の変化に伴うものや、協議会自身が今まで以上に患者会発掘に力を入れたり情報発信を行ったりしているといった自助努力によるもの、そして協議会として

財政支援に力を入れた結果、集う患者会が増えてきたという財政的支援への期待のあらわれ、などという意見が挙がった。

活動内容についての共通点は、(個別) 患者会支援、情報提供、ネットワークキング、政府への働きかけ (政策提言など) であった。患者会支援の中身は協議会それぞれであり、財政的支援や患者会立ち上げに関するノウハウ提供、継続運営に関するアドバイスなどが挙げられた。また情報提供については、特に政策過程に関する情報提供といった疾患を超えたナショナルレベルでの議論に関する事項を意識して発信しているという協議会が多かった。協議会ウェブサイト上で患者に必要なだと考えられる各種情報をリンクにて紹介し、患者に辞書のように使ってもらいたいと希望する協議会も多かった。政府への働きかけについては、個別疾患に関する活動は個別患者会に任せ、RD 全体に影響する事項については協議会を通じて行うという意見がほとんどであった。研究貢献活動としては、患者レジストリはすべての協議会が構築済みか、もしくは構築・検討中であり、期待の高さを伺うことができた。一方で、患者レジストリの資金については、4つの協議会から「苦労している」とのコメントを得ており、今後は何らかの協働作業が必要になってくる領域だと推察する。

次に、日本国内と海外協議会間の相違点として挙げたのは、常勤職員、主な活動内容、並びに国際連携についてであった。

常勤職員数については、協議会によって2名から50名まで様々であり、必ず患者もしくは関係者が1名以上含まれている点は共通していた。しかし、海外協議会には必ず IT 技術者が任に就いていた。「IT 技術者なしでは協議会運営が成り立たない。従ってこの組織の中ではこの担当が一番偉い (EURORDIS)」といった声上がるほど、情報発信に力を入れるためには専門家が欠かせないという認識を示している。一方で、日本国内協議会にはそのような専門家は存在しなかった。今後の協議会としての幅広い発信を考えた際、日本国内でも IT 専門家の参画は必要になってくるであろう。その場合、今のような「患者もしくは関係者」のみで運営することには限界があり、協議会構成人員の在り方を検討する必要がある。

## 患者協議会としての未来: 事例からみた日本(JPA)への示唆

- ・ 今後 協議会の重要性はさらに増していく
  - ・ 国内外で声を一つにする重要性 (高齢化社会等の世界情勢に沿った戦略構築)
  - ・ 研究促進・創薬開発等に向けた世界規模での患者理解・参加
- ・ 日本が得意とすることを発信
  - ・ 請願、提言、歴史的背景および活動の変遷、QOL維持に向けた検討など
  - ・ 難病対策の歴史・慢性疾患から得た知見
  - ・ 国際会議での難病対策変遷発表のインパクト
- ・ 外部ステイクホルダーとの協働
  - ・ オールジャパン体制での企画実績 (Rare Disease Day (産官学NPO))
  - 外部との協働の糸口は既に存在

病気を「知る」患者を「支える」に加え、  
病気を「治す」も活動の柱に

February 19<sup>th</sup> 2014, Yukiko Wshimura @JPA 研究促進・創薬開発研究会

また、主な活動内容として挙げた中で、すべての海外協議会が挙げ、また日本国内患者会が挙げなかった事項は、「教育プログラムの作成・提供 (対象は大学、高校、医師、その他専門職まで様々であったが、患者以外を対象者としているところは共通していた)」および「(創薬開発まで含めた) 研究促進・研究支援」であった。

前者については、専門職への教育ツール提供は協議会がすべき事項である、との意見は多くあがり、協議会によっては企業と連携して大学などに対する教育ツール開発を実施しているところもあった。また、RD 全体の定義や政策の流れ、遺伝性疾患といった、個別疾患を超えた知識提供についても、協議会が率先して行うことで、一般社会の認知度向上が行われるとコメントした協議会も多かった。こういった活動の重要性は、当然日本国内協議会も意識しているものの、未着手の段階であるといえよう。しかしながら、こういった活動は、大学や企業といった、今までの連携対象とは異なるステイクホルダーとの連携を促進させる可能性も秘めており、今後検討に値すると思われる。

国際連携については、すべての協議会が「現在既に行っている」と回答したが、日本国内協議会からの回答は得られなかった<sup>12</sup>。国際交流

<sup>12</sup> JPA については、本調査を実施した段階 (2012 年末) では NORD との MOU 締結に至っていなかったため、国際連携を既に実施している、との回答は得られなかった。また、TFRD は海外組織と正式連携を行ってはいないが、NORD の一会員として情報を入手し、Geiser や EURORDIS などと意見交換を定期的に行っ

を通じて海外事例を知ることが、翻って日本国内環境の改善につながると考えている協議会は多く、形式についても、パートナーシップ契約や共同宣言の実施といった正式なものから、定期的な意見交換 (国際会議参加の機会を利用した直接対面会議、もしくは Skype などを使った顔が見える形でのネット会議など) を実施している例、また問い合わせがあった際にすぐさま担当者間でやり取りを行えるように日ごろからメールなどでコミュニケーションをとる、といった日常的な例も挙げられた。海外知見を適切に受け取ることができたり、日本国内状況を海外に発信して理解を得たりする、といった活動は、今後日本のように非英語圏で生活している患者および関係者にとっては非常に重要になるであろう。個別患者会によっては、日本国内活動をおこなうことで精いっぱいであり、海外にまで目を向けたくとも向けることができないと考えているのではないか。そういった声 (ニーズ) に協議会としてどう応えていくかは、今後検討すべき課題の一つである。

本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。活動の幅の広がり、他のステイクホルダーからの要望の多様化および期待の表れであるといえよう。また、個別患者会との関係も、例えばオフアンドラッグ開発などに関する政策提言能力や希少疾患という大きなくくりでの発信力といった、個別患者会では難しい活動は協議会の一員として実施するなど、個別疾患患者会できると、より良い連携ができることが明らかとなった。

現在は、個別の協議会活動の充実から、協議会同士が声を一つにしていくための検討段階にうつる過渡期を迎えている。すべての先進国が高齢化社会に突入することを考えると、少数派の意見となる RD 領域については、より多くの声を集め、一つにすることがこれまで以上に大切になってくる。国や世界に向けた提言、研究促進・創薬開発に関する患者理解・参加、Rare Disease Day の同日開催といった企画まで、声を一つにするレベルはさまざまであっても、世

ていることから、「海外連携を既に行っている」方に区分した。

界規模での情勢に沿った RD 領域における戦略構築や提言や活動を実施していく必要がある。また、日本国内協議会もその波に乗り遅れることなく、まさに「できることから」開始し、それを発信していくことが求められていることを改めて認識せねばならない。

日本の患者会関係者からは、よく「日本から発信する情報があまりない」という声を聴く。しかしながら、日本の難病の定義には、希少・難治性・慢性疾患が含まれており、日常生活の質 (QOL) 向上に関する知見は非常に豊富である。今後多くの RD 疾患が慢性化していくことが世界中で予想されており、QOL 向上をはじめとした社会福祉政策や各種サービスの在り方が検討されていくことは間違いない。また、日本の難病対策の歴史は世界で最も古い 1970 年初頭から始まっており、長い歴史の中で政府が実施してきた施策の変化や患者会活動の変遷、そして患者や関係者の状況や気持ちの在り方などについては、海外からも情報を得たいという声は多い。さらには、日本の基礎研究レベルは依然として高いものの、海外患者会の関係者らはそのことを知らない人も多く、またアクセスする術を持たない人もいる。そういった、世界に向けて発信する価値を持つ情報を発信してはじめて、日本固有の意見も含めた提言を世界で議論することが可能になってくるといえる。

海外協議会の在り方を検討する際、欠かせないのは患者以外の識者の参画である。教育や研究開発、新薬承認、資金集め、情報発信、コミュニケーションといった様々な活動や情報収集の場において、患者「だけ」で実施せず、患者の気持ちに沿うことができる識者の存在を活かした患者「主体」となった活動は今後ますます重要となってくる。協議会をはじめとした患者会は、関係識者と連携する重要性を理解したうえで、「患者の気持ちに沿う」という部分をいかに具現化して適切に伝えるかについても、今後議論する必要がある。

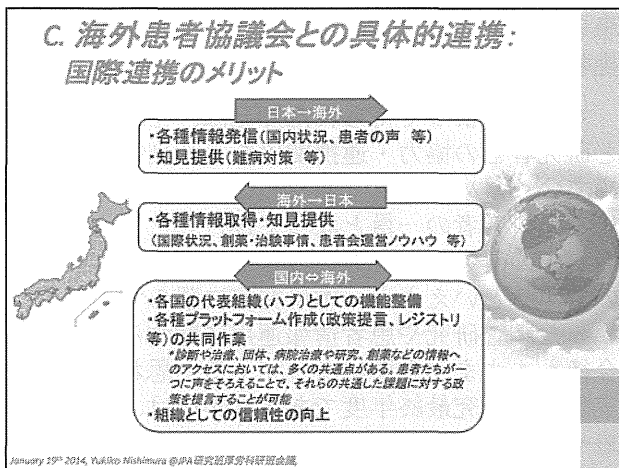
また、今後は協議会が Patient Advocacy 組織としてどこまで成熟していくか検討する必要がある。ここで述べる Patient Advocacy とは、「アドボカシー」は「擁護」「弁護」「支持」という意味で、Patient Advocacy Group は「患者擁護団体」とも訳され、患者の権利を守るために活動する団体を指す。近年では、こういったい

わゆる「ロビーイング団体」に加え、広義の患者支援や患者向けサービスをも包括した言葉となっている。JPA を始めとした国内外協議会は、まさに RD 領域における Patient Advocacy 組織に該当するといえる。

国内協議会においても難病対策に関する活動はこの一環といえる。一方で、よりこういった患者支援をサービスという視点も踏まえて実施していき、Patient Advocacy 組織として機能するために、海外同レベル組織との連携は必須である。今後はただ単に患者会を束ねた協議会というだけでなく、こういった視点からも考察ならびに協働体制を考えていく必要がある。

他ステイクホルダーとの連携については、海外患者会は多くの連携事例を有しており、双方にとって価値ある活動であることが改めて分かった。NIH がは、ORDR を通じて希少疾患分野の研究を幅広く助成・支援する形態から、ORDR もしくは NCATS を主体として他の部局と連携をすることで、トランスレーショナル・リサーチに該当する範囲に特化して助成する形態へと変化していることを意味する。このような市場を意識した「橋渡し」研究は、アカデミック機関においてますます促進されることが予想され、今後は企業もいかにして有益に活用するか検討が必要とされるであろう。一方で、NIH の近年の動きについては「NIH は基礎研究に焦点をあてるべきであり、医薬品開発促進施策は FDA のみで対応するべきだ」という意見も存在する※ 22。アカデミック機関における橋渡し研究の在り方についての議論は、今後も着目すべき点であると同時に、日本のそれとの比較検討も必要である。

また、企業との連携についても、相互連携が患者・企業側にとって必要不可欠であることを改めて感じた。国内だと、数十年前の患者会活動の印象が強く、「偏見と闘う」ためのアジテーションを行うと誤解されることもいまだに多い。今現在の患者会活動を理解してもらおううえでも、更なる情報発信や他患者会（協議会）交流が必要である。また、企業連携については国内成功事例を一日でも早く創出することも大切だ。他ステイクホルダーから「連携に値する組織」と認知されることは、患者会の社会認知度向上に直結する。協議会などが中心となって、この成功事例創出に尽力したい。



今回、海外協議会との具体的連携を検討することで、連携のメリットについて改めて考える機会を得た。日本から海外の発信メリットについては、難病対策をはじめとした日本国内状況に関する各種情報発信や、患者の声などの知見提供を行う機会の著しい増加、と言う点が最も大きいといえる。また、海外から日本が情報を受け取る発信メリットは、日本では得られない情報（各国状況、創薬・治験事情、患者会運営ノウハウなど）の取得があげられる。

既に昨年度報告でも述べているが、個別患者会ではなく協議会が連携する一番のメリットは、情報を得たい海外の方が慣れない日本語ウェブサイト個別に探すのではなく、協議会を窓口もしくは辞書として情報を得ていただくことがあげられる。また、協議会同士の担当者交流を深め、互いのウェブサイトリンクを貼ったり、連携活動・共同声明などを実施したりすることで、日本国内患者にとっても協議会に日本語で問い合わせれば総合的な海外情報を得られるというメリットもある。こういった機能を協議会が有するためには、海外交流担当者の設置、英語版ウェブサイトの作成といった作業が必要になる。特に海外の問い合わせについては、一度のメール交換や電話などで済むものは少なく、想像以上に労力を要したことは否めない。しかしながら、たった一度のプレスリリース文書に対するこれらの（詳細な情報を求める）問い合わせの多さは、今まで日本国内（患者会のみならず難病に関するステイクホルダー全般を指す）からの情報提供があまりに少ないか、もしくは個別疾患にのみ偏っていたことを裏付けるものといえる。今回のNORDとのMOU締結後の反響や、日米患者会リンク付プロジェクトのような単独組織では成し得ない「全体に対する支

援」プロジェクトの実施を望む声が両国からあがっている事実を考えると、手間暇をかける意義は十分にあることが明らかである。

日本・海外双方のメリットは、連携を通じて各国の代表組織（窓口）としての機能整備を進めることができる点（そしてそれを通じて組織としての信頼性を得ることができる点）、ならびに情報、診断、治療、そして支援へのアクセス格差をなくすため、世界レベルでの提言提唱やプラットフォーム作成といった共同作業などが挙げられる。診断や治療、団体、病院治療や研究、創薬などの情報へのアクセスにおいては、多くの共通点がある。患者たちが一つに声をそろえることで、それらの共通した課題に対する政策を提言することが可能である。日本もそのような共同作業への参画に向けた第一歩を踏み出したという点では、患者会活動史に残る第一歩であるといえる。

## E. 結論

RDは、一般的な患者数が比較的多い疾患と比べると、一疾患ごと（一国・地域ごと）の患者数はとても少なく、ともすれば他の大きな声にかき消されたり、検討における優先順位が低くなったりする可能性がある。今後すべての先進国が高齢化社会に突入すると、高齢者に対する社会福祉対策の充実化は欠かせなくなり、その結果各国・地域ともに予算を割かざるを得ない。このような厳しい状況の中で、RD患者や関係者が一致団結し、声をあげることは、今まで以上に重要になってくる。また、各疾患や各国・地域で声をあげるだけでなく、疾患を超え、また地域を超えて声を一つにすることはますます求められる。

これらの社会情勢の変化を受けて、患者会活動は一昔前のそれと比べるとその内容も範囲も大きく広がりを見せている。患者同士をつなぎ情報共有をおこなうこと、また声をあげて社会認知度を高めることのような従来型の活動に加え、例えばオーファンドラッグ関連施策や社会福祉政策、治療・創薬などの早期アクセスに関して政府がおこなう議論に参画する機会は格段に増えている。また、患者会自らが研究促進や創薬開発といった患者を「治す」ために必要な支援を実施する事例も年々増えており、こういった新しい研究貢献活動は研究者や企業からも

期待されている。ステイクホルダーの一人である患者の意識を重要視する傾向は世界的にもここ数年の新しい流れであり、今後も加速化するであろう。

本稿では、ナショナルレベルの患者協議会および個別患者会に関する事例調査をもとに、国内協議会ならびに患者会に対する示唆を行った。国内外患者調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。学術的検討にはまだ課題があるものの、それを行うに足る調査基準で遂行した意味は大きい。

希少・難治性疾患（難病）分野の国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。他関係者（ステイクホルダー）とどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、今回の当該分野国内研究班-患者会意識調査ならびに海外調査からも明らかになったように、こういった連携は今後ますます重要性を増すことは疑うべくもない。また、患者情報データの利活用を目的とした患者レジストリは、全世界で一斉に検討されているまさにホットピックであり、この潮流の中で「患者（＝当事者）が持つ情報の利活用」の価値が検討されていることは間違いなく国内状況にも影響をおよぼすであろう。

本研究による海外協議会との正式連携締結によって、日本国内協議会では初の日米欧三極連携が実現した。海外事例の収集や具体的連携といった国際的視点に立った研究遂行も、今後個別患者会が国際連携を実施するにあたって大きな指針となるであろう。この成果によってさらに個別患者会へのフィードバックなどが可能となると期待される。

本研究活動を通じて、患者会の活動そのものにも広がりが見えたことと評価する。従来の患者会活動に含まれていなかった「研究支援・連携」や「創薬開発支援・協力」がどれだけの価値があるのか、またそのために患者側として必要な検討・実施事項はなにか、について、本研究は多くの示唆を与えた。この中には多くの課題も含まれるが、それらをどのように検討するか、

患者側にとって非常に大きな、しかし前向きな挑戦となる。

本研究によって得られた知見は、どれも患者と研究者との協力・連携関係をより良い形で深めていくために重要である。こういった研究を患者も研究者の一員となって遂行したことは、我が国の研究の在り方に大きな一石を投じたものであるといえよう。本研究班に限らず、こういった調査研究や患者情報運用に関する研究は今後もますます重要になってくると思われる。実際に、研究最終年度である本年度は、他研究班や企業からの問い合わせが多く、患者側でなければ遂行できないプロジェクトであったことを強く認識した。

一方、国内外調査および具体的連携についても、本研究期間ではその足がかりをつくったに過ぎない。日本の患者会運営には資金や人材においてまだまだ不足している点が多い。患者会・協議会としても一層の努力および意識改革が必要なことは言うまでもないが、患者（会）による主体的な研究参加を推進するためには、国による積極的な支援は必要不可欠である。一層の検討を求めたい。

国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。海外のように他ステイクホルダーとどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、上述の状況を考えると、こういった連携は今後ますます必要になってくる。「患者会の在り方」の未来像だけでなく、「RD患者を「治す」ことに向けたステイクホルダーの連携の在り方」の未来像についても今後は検討していく。

今後は調査研究結果のさらなる分析を試みると共に、既に開始している日米共同調査なども

### JPA研究班 海外患者会調査・連携： 今後の予定

- 海外患者会・協議会との連携・協働プロジェクトの継続
- 国内調査結果との統合・分析
- 海外に向けた国内状況の発信/英語版Websiteの作成
- 個別患者会との連携
  
- 日本社会に対する得られた知見のフィードバック
  
- 本活動は、JPA研究班国内調査グループPRIP Tokyoと協働で実施していく。



January 20<sup>th</sup> 2014, Yukiko Kôhima © JPA研究班/PRIP Tokyo

引き続き実施する。また、他の協議会や患者会との海外連携を具体的に行い、国内個別疾患患者会のフラッグシップとなるべく活動を継続する。本研究で得られたネットワークを活用して患者レジストリ構築・連携も含めた海外患者会との協働体制を検討する。そして、それらの活動から得られた知見を踏まえてガイドラインの改訂を行っていく。本研究から得られた知見をさらに深め、希少・難治性疾患（難病）患者にとって有益な各種基板を構築すること、そしてそれを協働者とともに患者「主体」かつ「継続的」に実施していくことが、我々のさらなる目標である。

3. その他                   なし

#### 添付資料

- 1 プレスリリース資料（139 ページ）
- 2 MOU（141 ページ）

#### F. 研究発表(2013 年度)

1. 論文発表   なし
2. 学会発表   4 件

1. Y. Nishimura and M. Dunkle, GLOBAL COLLABORATION WITH / AMONG RARE DISEASE PATIENT ASSOCIATIONS –THEORY AND PRACTICE-, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

2. Y. Nishimura, Y. Mori, S. Nagamori, H. Oguro, Y. Yamazaki and T. Ito, National Survey of NANBYO patient groups in Japan, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

3. Y. Nishimura, CURRENT SITUATION REGARDING NANBYO POLICY IN JAPAN-, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia (invited presentation)

4. 西村由希子、海外希少・難治性疾患患者会・協議会の他組織間協力・連携状況について、全国難病センター研究会 第 21 回研究大会、2013 年 3 月 9 日、京都。

#### G. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

1. 特許取得           なし
2. 実用新案登録       なし



## 2. 患者レジストリの構築にむけての研究

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
(分担) 研究報告書

患者が主体となった患者レジストリ J-RARE.net の概要

- 研究分担者：森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）  
荻島創一（知的財産研究推進機構，東北大学東北メディカル・メガバンク機構）  
西村邦裕（知的財産研究推進機構，東京大学大学院情報理工学系研究科）  
有馬隆博（東北大学大学院医学系研究科）  
森崎隆幸（国立循環器病研究センター）  
鈴木登（聖マリアンナ医科大学）  
森まどか（国立精神・神経医療研究センター病院）  
緒方勤（浜松医科大学小児科学）  
平田恭信（東京通信病院）
- 研究協力者：清水潤（聖マリアンナ医科大学免疫学・病害動物学教室）  
今井靖（東京大学医学部附属病院循環器内科）  
織田友理子（遠位型ミオパチー患者会）  
猪井佳子（日本マルファン協会）  
永松勝利（再発性多発軟骨炎患者会）  
近藤健一（シルバー・ラッセル症候群ネットワーク）  
谷口佳久（マルファン・ネットワーク・ジャパン）

研究要旨

実態が十分に明らかになっておらず研究者の数がきわめて少ない難病においては、患者自身が主体となって研究を支援する体制を整えることが、今後の研究を推進することにつながるかと期待できる。本研究では、そのための基盤として患者レジストリ（患者登録）が有効であるとの考えの下、患者が主体となった患者レジストリのあり方と課題を、実際の患者レジストリの構築と運用を通して明らかにすることを目的としている。今年度は、患者が主体となった患者レジストリのあり方についての検討、および患者主体の患者レジストリ「J-RARE.net」の構築および運用を通じた課題の検討を実施した。

A 研究目的

本研究では、患者もしくは患者支援団体等が、自ら疾患や日常生活の情報を蓄積し研究者へ提供することによって、難病の研究開発推進に主体的かつ継続的に関与することのできる環境を整備することを目指している。

難病は、長期に渡って患者の生活に支障が生じる。そのため、疾患による長期的な影響を把握するためには、患者の情報を継続的に蓄積することが重要である。また、難病では日常生活に支障を来すため、医療機関で得られる診療情報だけではなく、患者の日常生活における情報を得ることが大切であると考えられる。こうした情報を得るためには、患者による自主的な研究参加が不可欠である。

そこで本研究では、患者が主体的に参加をする患者レジストリ（患者情報登録）を中心的な基盤とした研究支援体制を整えることで、下記の3点を達成することを目的とする：

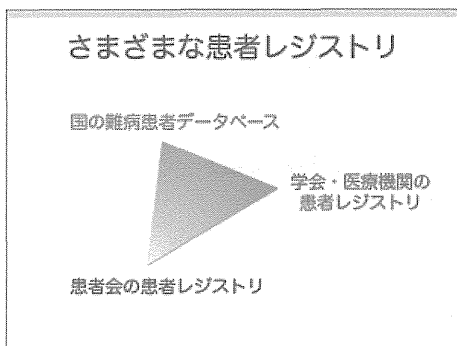
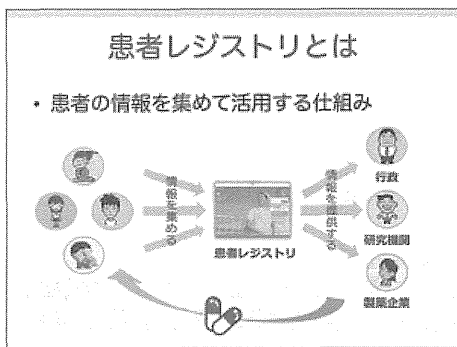
- ・ 患者を軸にした情報の継続的な蓄積
- ・ 患者の主観的な訴え（Patient

Reported Outcome, PRO) の収集

- ・ 患者による難病研究への関与 (Patient Involvement, PI) の深化

本研究の今年度の目標は、1つは、患者主体の患者レジストリのあり方を明らかにすることである。患者主体の患者レジストリはまだ前例がきわめて限られており、必要性や有効性などは十分に明らかではない。ここでは特に、運用主体が異なる複数のタイプの患者レジストリ（国主体、医療研究機関主体）がある中で、患者主体の患者レジストリがどのような位置づけになり、なぜ必要で、どのような成果が期待できるのかを明らかにすることを目標とする。

もう1つの目標は、実際の構築・運用を通して患者主体の患者レジストリを運用する際の課題を明らかにすることである。



## B 研究方法

患者が主体となった患者レジストリのあり方を明らかにするために、昨年度に実施した国内患者レジストリの調査結果の分析、患者と研究者との話し合い、他の患者レジストリ関係者との話し合い、などを踏まえて考察した。

患者が主体となった患者レジストリの運用に際した課題を明らかにするために、患者レジストリ「J-RARE.net」(ジェイ・レア・ネット)の構築と運用を行い、登録者からの意見を収集した。構築に伴い、登録項目、運用体制、情報登録以外の機能、患者の登録のインセンティブ、広報活動などの検討を行った。また、このような「患者主体の患者レジストリ」は国内ではほぼ前例が無いため、認知度の向上や、意義や共通認識を広めることに向けて、患者や研究者、企業などへの説明の機会を設けた。

### (倫理面への配慮)

本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針(個人情報保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など)および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

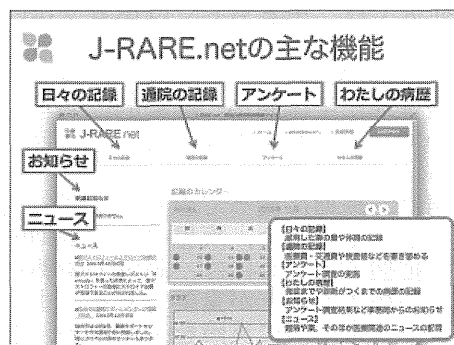
なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせた動的同意(Dynamic Consent)と呼ばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした(動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である)。

## C 研究結果

患者主体の患者レジストリ「J-RARE.net」の構築を行い、2013年9月25日に登録を開始した。J-RARE.netへの登録者はインターネット経由で情報の登録および閲覧をすることができる(<http://j-rare.net>)。

現在の登録対象は以下の4疾患である：

- ・ 遠位型ミオパチー
- ・ 再発性多発軟骨炎
- ・ シルバー・ラッセル症候群
- ・ マルファン症候群および関連する遺伝性大動脈病



J-RARE.net への登録は患者の自由意思によって患者自身の手で行われる。ただし、登録の質を確保するために、登録の前に診療の際などに患者が自ら医師に病名を確認することになっている。

患者レジストリの構築にあたり、登録をする項目は疾患ごとに設定した(一部の項目は全疾患で共通)。この際、次のような基準で各疾患の専門医(研究分担者)および患者(研究協力者)と話し合い、決定した：

1. 疾患の研究に役立つ項目
2. 診療の際に役立つ項目
3. 患者の自己健康管理に役立つ項目

登録をする際には各項目は次のように分類されている：

- ・ 日々の記録（体温、血圧、服薬など）
- ・ 通院の記録（検査値、医療費など）
- ・ 病歴（診断に至るまでの状況など）

こうした疾患の医療・健康情報の登録以外に、J-RARE.net の機能として次のようなものを提供している：

- ・ ニュースの配信（最新のニュース）
- ・ お知らせの配信（治験情報など）
- ・ アンケート調査（QOL など）

構築にあたり、患者レジストリのあり方、特に患者が主体となった患者レジストリのあり方について、複数の患者（研究協力者）と研究者（研究分担者）による話し合いを繰り返し重ねた。これは全研究期間中（2年間）で計 26 回実施された。患者側からは、研究者と議論を重ねることで考えが深まり、この過程が非常に有意義であったとの声が寄せられた。

国内の患者レジストリ同士の交流を深め、また患者レジストリへ興味がある関係者（患者、医師、研究者、企業）へ現状を報告するために、他研究班と共催で「稀少疾患登録／国際ワークショップ」（2013年7月26日、東京国際フォーラム、主催は「精神・神経疾患研究開発費・Remudy 木村班」および「難治性疾患等克服研究事業「今後の難病対策のあり方に関する研究」班」）を開催した。

本研究の登録対象となっている疾患の患者向けに患者レジストリの説明をするために、また、患者レジストリに興味のある研究者や企業関係者に説明をするために、報告の機会を設けた：

- ・ 患者・患者家族を対象とした医療講演会や説明会などを開催（4回）
- ・ 学会や研究会などでの発表（5回）

広報活動としてはこれら以外に、リーフレットを作成し、患者会の会員への配布、医療機関での配布、学会での配布などを行った。

## 広報活動

- ・ 患者会からの呼びかけ
- ・ 医師（研究分担者）からの呼びかけ
- ・ 医療講演会&説明会
- ・ 学会ブース（患者会）

J-RARE.net の登録開始後に、登録者（患者）から感想や意見を聴く機会を複数回設けた。登録者からは、病歴、投薬、体調などの情報がフォローできること、転勤や引越など主治医が変わったときに説明する情報として使いやすいといった、ポジティブな反応を得た。一方で、患者レジストリに自分のデータを登録するモチベーション、継続のためのインセンティブ、具体的な意義に関する意見・要求も寄せられた。特に、難病患者は手術や進学などの重大な意思決定をしなくてはならない局面において情報が不足していることが共通の悩みであり、そのため、患者が知りたいことを収集して登録者が閲覧できるようにすることで、登録をするインセンティブになるのではないかといった意見が目立った。こうした「知りたい情報」は疾患ごとによって異なるため、疾患ごとに収集することになる。

## 患者の知りたいこと

- ・ マルフアン症候群の例
  - 大動脈基部の直径が何mmのときにベントール手術をしたか
  - 僧帽弁逆流がどれくらい起こるようになってから手術をしたか
  - 手術の後遺症として何があったか
  - 手術から退院までどれくらいかかったか
  - 退院から職場復帰までどれくらいかかったか

## 患者の知りたいこと

- ・ シルバー・ラッセル症候群の例
  - 成長ホルモン治療の時期や効果
  - 歯科矯正治療の時期や方法、効果
  - 脚長差の対処法（手術や補装具について）
  - 学校の体育の時間の過ごし方について
  - 保育園・幼稚園・学校・就学・就労・結婚など、人生の節目でどうしているか